

<https://helda.helsinki.fi>

Modern behandling av och prognos för medfödda hjärtfel

Sarkola, Taisto

2019

Sarkola , T 2019 , ' Modern behandling av och prognos för medfödda hjärtfel ' , Finska
Läkarsällskapets Handlingar , vol. 179 , nr. 1 , s. 46-52 . <
https://www.fl.s.fi/Site/Data/884/Files/Handlingar%20Sarkola%2019_10.pdf >

<http://hdl.handle.net/10138/306235>

publishedVersion

Downloaded from Helda, University of Helsinki institutional repository.

This is an electronic reprint of the original article.

This reprint may differ from the original in pagination and typographic detail.

Please cite the original version.

Modern behandling av och prognos för medfödda hjärtfel

TAISTO SARKOLA

De vanligaste medfödda hjärtfelen utgörs av missbildningar (anomalier). Etiologin är i de flesta fall oklar men vi känner till flera riskfaktorer som är associerade med uppkomsten av dem. Diagnosen kan fastställas före födseln men sker i praktiken hos nyfödda med ultraljud. Behandlingen går ut på att återställa och optimera blodcirkulationen genom i spädbarns-åldern noggrant planerade kirurgiska åtgärder eller kateteringrepp. Tack vare den moderna behandlingen av hjärtfelen lever de flesta idag till vuxen ålder. De mest komplicerade fallen kan behandlas med hjärttransplantation. Långtidsprognosen är normal vid lindriga fall, medan komplicerade fall är förknippade med relativt hög sjuklighet som ökar med åldern. Den tekniska och digitala utvecklingen har förbättrat diagnostiken, vårdmöjligheterna och uppföljningen.

Vanligen används termen medfött hjärtfel för olika hjärtmissbildningar (anomalier) som uppstått före födseln. Även rytmstörningar, hjärtmuskelsjukdomar, störningar i fostrets blodcirkulation som ger upphov till hjärtsvikt och bindvävssjukdomar med hjärtmanifestationer (t.ex. neonatalt Marfans syndrom) kan konstateras redan innan födseln men de är förhållandevis sällsynta. Under barnets uppväxt kan infektioner och autoimmuna sjukdomar (t.ex. Kawasakis sjukdom) drabba hjärtat och ibland utvecklas sjukdomen (t.ex. hjärtmuskelsjukdom, rytmstörningar eller kardiovaskulär förändring som beror på njursjukdom eller metabola sjukdomar) senare i livet, men även de utgör en relativt liten del av hjärtproblemen i en barnkardiologisk population. Således är sjukdomsspektret i barnaåren helt annorlunda än hos en vuxenkardiologisk åldrande patientpopulation.

Bland alla allvarliga missbildningar hos foster utgör hjärtanomalierna en stor del. Ofta

är blodflödet i hjärtat och de stora artärerna förhindrade eller fel distribuerade i kroppen, vilket ofta beror på hål i hjärtats mellanväggar (förmaks- eller kammarseptumdefekt), problem med klaffarna (t.ex. trikuspidalatresi, aortastenosen eller trikuspidalinsufficiens), störningar i hur inflödet och utflödet ur hjärtat är kopplade till varandra (t.ex. transposition) eller på underutvecklade hjärt- och kärlstrukturer (hypoplasier). Missbildningarna kan förekomma enskilt eller i kombination och symtomen förvärras ofta i samband med de förändringar som sker i blodcirkulationen, när barnet anpassar sig till ett liv utanför livmodern under den postnatale adaptationen. Hälften av alla missbildningar utgörs av enskilda förmaks- eller kammarseptumdefekter eller en kombination av dem.

En del medfödda hjärtfel har dålig prognos om de lämnas obehandlade. Den enorma utvecklingen inom diagnostiken och den operativa behandlingen har under årtionden resulterat i att de flesta barn överlever. I regel går behandlingen ut på att optimera pumpfunktionen och blodflödet genom ett eller flera noggrant planerade ingrepp.

Historia

Barnläkaren Bernhard Landtman, pionjär inom barnkardiologin i Finland, utsågs 1957 till Finlands första barnkardiolog (Figur 1). Han hade på 1940-talet undersökt barn med hjärtproblem (1, 2) och utbildat sig bland annat i Stockholm, London och vid Johns

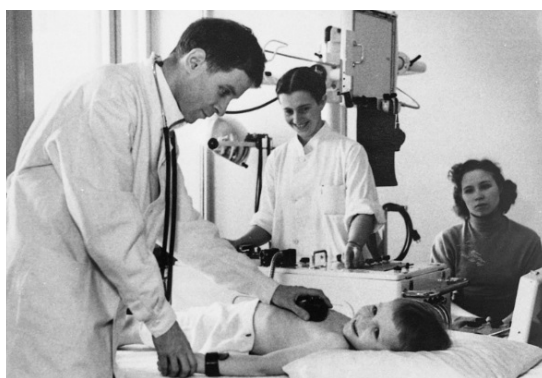
SKRIBENTEN

Taisto Sarkola är docent i barnmedicin och specialist i pediatrik och barnkardiologi. Han var åren 2008–2010 postdoktor på hjärtenheten vid The Hospital for Sick Children i Toronto. Hans forskningsgrupp utvecklar nya ultraljudsbaserade metoder för undersökning av blodkärl och undersöker utvecklingen av barns hjärta och blodkärl. Han arbetar på Barnkliniken vid HUS.

Hopkins universitetssjukhus i Baltimore där han kom i kontakt med Helen B. Taussig. Den första hjärtoperationen, ligation av en öppen ductus arteriosus, utfördes av Matti Sulamaa på Barnkliniken redan 1953 och den första öppna hjärtoperationen, en förmaksseptumdefekt, utfördes av Georg Rabbe Wallgren på Aurorasjukhuset 1959. Öppen hjärtkirurgi under perfusion har i Finland utförts på barn sedan början av 1960-talet och hjärttransplantationer sedan 1991. Nuförtiden görs 250–300 hjärtoperationer årligen, varav största delen som öppen hjärtkirurgi i spädbarnsålder. Utöver det görs 150–200 kateterinterventioner för behandling av enklare strukturella fel och rytmstörningar.

Förekomst

Förekomsten av medfödda hjärtfel beror på hur de definieras. Eftersom en del graviditeter avbryts på grund av hjärtbetingade missfall är incidensen svårdefinierbar (3). Vid svåra hjärtfel, som fastställts före graviditetsvecka 24 i samband med screeningundersökningar, kan familjerna även välja abort. Prevalensen för betydelsefulla hjärtfel beräknas uppgå till 7–8 fall per tusen nyfödda (4), vilket skulle innebära 350–450 nya fall per år i Finland. Vissa hjärtfel diagnostiseras senare och i en barnpopulation har prevalensen för betydelsefulla medfödda hjärtfel beräknats vara 14 fall per tusen barn och förekomsten har varit relativt stabil under de senaste årtiondena (5). Tillsammans med lindrigare missbildningar (inklusive bikuspida aortaklaffar och små kammarseptumdefekter), som inte kräver behandling, beräknas prevalensen till 20–30 fall per tusen nyfödda. Vi känner för närvarande inte till sätt att förebygga uppkomsten av dem (6).



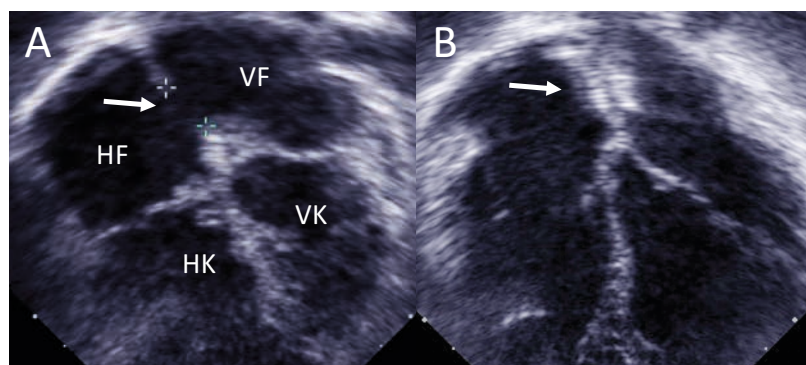
Figur 1. Bernhard Landtman, början av 1950-talet. Bild: Orions bildarkiv. Källa: <https://ylppo.fi/erikoisaloja>

Etiologi

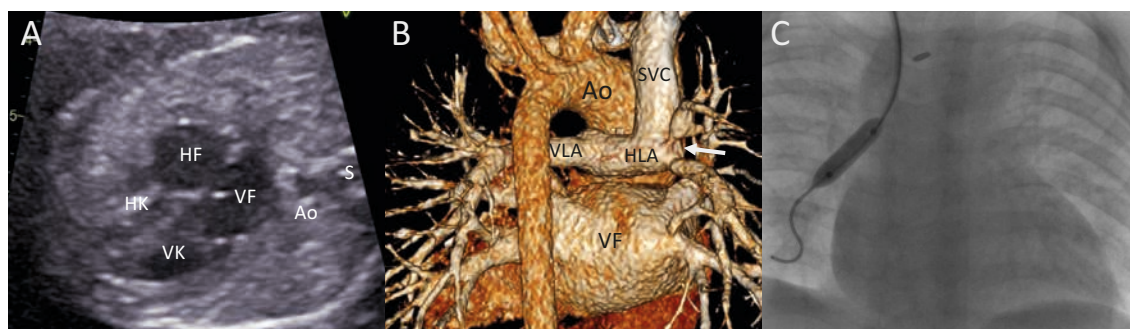
De medfödda hjärtmissbildningarnas etiologi är oklar men vi känner till flera riskfaktorer för uppkomsten av dem. Samspelet mellan olika faktorer och kausalsamband vid uppkomsten av felen är fortfarande oklara. Vanligen förekommer hjärtfelet enskilt och som det enda fallet i familjen. Anomalier förekommer oftare hos barn med trisomier (t.ex. 13,18 och 21), monosomier (t.ex. Turners syndrom, XO), olika mikrodeletioner (t.ex. 22q11, Williams syndrom) och vid specifika genmutationer (t.ex. Noonans syndrom, Alagilles syndrom). I vissa fall förekommer associationer med syndrom (t.ex. VACTERL) där genavvikelsen än så länge inte identifierats. En hjärtundersökning är därför befogad vid syndromutredningar. Förutom hjärtfel är syndrom förknippade med andra anomalier och den kognitiva utvecklingen kan på sikt vara avvikande. Största delen av de genetiska avvikelser som kan påvisas i samband med hjärtfelen har uppstått som en nymutation (*de novo*). Variationen mellan genotyp och fenotyp är i allmänhet relativt stor, även om vissa grupper av missbildningar är förknippade med specifika genetiska avvikelser (t.ex. atrioventrikulär septumdefekt vid trisomi 21 och konotrunkala defekter vid 22q11). Under graviditeten kan infektioner (t.ex. kongenitalt rubellasyndrom), användning av kemiska ämnen (t.ex. organiska lösningsmedel) eller läkemedel (t.ex. litium, isotretinoin eller valproat) och metabola sjukdom hos mamman (t.ex. diabetes eller fenyylketonuri) vara förknippade med en ökad risk för uppkomsten av ett missbildat hjärta (7). Risken vid en monokorial tvillinggraviditet beräknas vara cirka 20 per tusen (8). Överlag stiger risken till 10–30 per tusen nyfödda för uppkomsten av en missbildning om den ena föräldern eller ett syskon har en missbildning, men vid vänstersidiga missbildningar kan risken vara 100–150 per tusen nyfödda. Etiologin är multifaktoriell och beror endast i undantagsfall på en faktor eller ett specifikt genfel. Överlag kan genetisk avvikelse eller syndrom identifieras hos högst 30 procent (9).

Screening och diagnos

Hjärtat bildas tidigt under embryoperioden och hjärtslag kan registreras med Doppler redan under den tidiga fosterperioden i graviditetsvecka 7–8. Missbildningar kan noggrant och tillförlitligt fastställas med kliniskt ultraljud redan från graviditetsvecka 15–16. Riskgrupper erbjuds fokuserat fosterhjär-



Figur 2. Ett enskilt medfött hjärtfel, en förmaksseptumdefekt (ASD secundum). Diagnosen fastställdes på grundval av biljud, avvikande EKG och ultraljud (Subfigur A med fyrkamburbild av hjärtat och defekten angiven med en pil; HF = Höger förmak, VF = Vänster förmak, HK = Höger kammare, VK = Vänster kammare) i åtta års ålder och defekten kunde stängas med ett kateteringrepp utfört från lumskens stora vener (Subfigur B med Amplatzer ASD septumförslutaren i optimal position angiven med en pil).



Figur 3. Ett komplicerat medfött hjärtfel med pulmonalatresi och intakt kammarmellansvägg, hypoplastisk höger kammare. Diagnosen fastställdes under 21 graviditetsveckan (Subfigur A, fosterultraljud av hjärtats fyrkamburbild; HF = Höger förmak, VF = Vänster förmak, VK = Vänster kammare, HK = Höger kammare, Ao = Aorta framför ryggraden [S]). Efter födseln gjordes en hjärtoperation där ductus arteriosus ersattes med en Blalock-Taussigshunt mellan arteria brachiocephalica och höger lungartär. Vid fyra månaders ålder byttes vid hjärtoperation denna shunt till bicaval-pulmonell shunt där övre hälven kopplades till högra lungartären. Efter operationen konstaterades en förträngning i högra lunglobernas artärgrenar (Subfigur B, tredimensionell datortomografi sett bakifrån med anastomos mellan övre hälven och högra lungartären och förträngda högra lobgrenar angivet med en pil; Ao = Aorta, SVC = övre hälven, VLA = Vänster lungartär, HLA = Höger lungartär, VF = Vänster förmak). Ballongdilatation av den högra lägre lunglobartären i kateteringrepp genomförd via yttre halsvenen (Subfigur C, kontrast i utvidgad ballong i högra lägre lunglobartären vid genomlysning framifrån).

tultraljud, men då en riskfaktor endast kan identifieras i en relativt liten del av fallen innebär en hög prenatal detektion i praktiken screening av hela gravida populationen. Sällningens och rådgivningens målsättning är att fastställa diagnosen, ge objektiv information till familjerna, berätta om behandlingsmöjligheter och prognos, planera den fortsatta uppföljningen under graviditeten och den perinatala handläggningen, samt före utgången av 24 graviditetsveckan diskutera familjernas lagliga rätt till abort i de svåraste fallen. I vårt land konstateras för närvarande ungefär 30 procent av de betydelsefulla anomalierna före födseln (10). Majoriteten konstateras

först efter födseln på förlossningssjukhuset då symtom bli synliga, vid avvikande syresaturation eller vid barnläkarens undersökning vid utskrivning från sjukhuset. Lindrigare fel, uppskattningsvis 10–20 procent av alla, fastställs senare på barnrådgivningen eller inom skolhälsovården genom utredning av ospecifika symtom, avvikande hjärtljud eller EKG eller vid sekundär hypertension. Felen fastslås och följs vanligen upp med transtorakal ekokardiografi. Datortomografi, magnetkameraundersökning och i vissa enskilda fall invasiv katetrisering kan ibland behövas för komplettering av detaljerna i den avvikande anatomin och fysiologin (Figur 2 och Figur 3).

Modern behandling av medfött hjärtfel

Största delen av hjärtmissbildningarna ger inte upphov till problem under fosterstadiet och barnet föds i allmänhet vaginalt och normalt efter en fullgången graviditet. Oftast är blodcirkulationen stabil under fostertillväxten som sker under den andra och tredje trimestern. Missbildningar som drabbar hjärtklaffar (t.ex. aortastenosis och trikuspidalinsufficiens) kan dock förvärras och omfördelningen av blodomloppet som missbildningen orsakar kan leda till sekundära förändringar i tillväxten av drabbade kardiovaskulära områden. Den normala tillväxten av ett kärl kan hämmas. En avvikande klaffstruktur kan förvärras och förträngningar och läckage kan hindra utvecklingen av hjärtats kammare och förmak. Interventioner under fosterstadiet kan utföras i specifika och sällsynta fall (t.ex. aortastenosis eller pulmonalstenosis), men fallen som lämpar sig för intervention är mycket sällsynta och interventioner utförs för närvarande inte i Finland. Fosterinterventionerna är förknippade med risker och att påvisa nyttan av dem i jämförelse med behandlingar utförda efter födseln har visat sig vara utmanande (11).

Vid svårare hjärtfel, där antingen lungcirkulationen eller systemcirkulationen är beroende av en öppen ductus arteriosus, påbörjas intravenös prostaglandininfusion efter födseln (12) för att ge tid för diagnostik, planering och behandling. Vanligen väntar man med ingreppet några dagar eller veckor efter födseln. Om blodcirkulationen inte är beroende av ductus arteriosus kan ett ingrepp oftast skjutas upp till några månaders ålder. De flesta ingreppen utförs under spädbarnsåldern.

Behandlingen under den preoperativa spädbarnstiden går ut på att lindra symptom av hjärtsvikt och att tillgodose barnets tillväxt och utveckling. Vid svår hjärtsvikt kan viktuppgången hämmas på grund av ett ökat kaloribehov kombinerat med ett minskat näringsintag då barnet inte orkar äta. Hjärtsvikten ger ofta upphov till kongestion i form av förstorad lever och lungödem som förorsakar takypne. Näringstillskott och näsmagslang kan behövas och patienter med kliniska tecken på hjärtsvikt behandlas ofta med vätskerestriktion och diuretika. Vasoaktiva läkemedel används för stabilisering av blodcirkulationen efter intervention. Läkemedel kan även behövas efter operationen under några månaders tid: antikoagulanter (acetylsalicylsyra eller warfarin) för att förhindra trombosbildning, betablockerare och andra läkemedel för hypertension och rytmstör-

ningar, diuretika för hjärtsvikt och vasodilaterande mediciner (inhalerad kväveoxid, peroralt sildenafil [fosfodiesterashämmare]), eller bosentan (endotelinreceptorantagonist) för pulmonell hypertension.

Internationella riktlinjer för ingreppens indikationer har publicerats, men medicinsk evidens vid behandling av sällsynta mångfasetterade fall baserar sig ofta på historiska observationsstudier och klinisk erfarenhet. Randomiserade studier är sällsynta och graden av evidens bristfällig (13–15). I praktiken fattas besluten i multidisciplinära grupper innefattande kardiologer, kirurger och vid behov även intensivister och andra experter. I många fall görs ingrepp även på symptomfria patienter i förebyggande syfte för optimering av hjärtats, blodkärlens och lungornas utveckling under kroppstillväxten. Således avviker indikationerna och tankesättet från åldrande patienter på en vuxenkardiologisk mottagning, där förekomsten av signifikanta kardiovaskulära symptom betonas i bedömningen.

För planering av operativ behandling eller kateterintervention görs i regel omfattande diagnostiska undersökningar. Tidpunkten för ingreppet påverkas främst av missbildningens art, symptom och patientens ålder. Ofta nås bättre resultat om ingreppet kan göras senare, i 3–12 månaders ålder, och i de flesta fall görs det första ingreppet innan barnet börjar i skolan. Utvecklingen av blodcirkulationen och tillväxten av de kardiovaskulära strukturerna är snabbast under de första levnadsåren. I vissa fall kan missbildningens inverkan på blodcirkulationen även minska med tillväxten (typiskt för mindre och medelstora förmaks- eller kammarseptumdefekter) och ett ingrepp helt undvikas. Ingreppet bör å andra sidan göras tidigare vid fall där missbildningen inte tillåter en normal utveckling såsom sänkning av lungartärens blodtryck.

Ingreppets målsättning är att återställa normal blodcirkulation. En del patienter utvecklar efter födseln hjärtsvikt som en följd av den sjunkande vaskulära resistensen och ökade blodflödet från hjärtat till lungorna (kongestion). Hjärtsvikt leder till minskat flöde till aortan och övriga kroppen. Symtom uppkommer initialt vid ansträngning och först senare i vila. I spädbarnsåldern kan matningen bli ett problem med minskad erhållen näringsmängd och ökad energiförbrukning på grund av hjärtsvikten, och med minskad kroppstillväxt som följd.

En del enklare missbildningar såsom mindre förmaksseptumdefekter och en trång pul-

monalklaff kan ofta åtgärdas utan operation genom ett kateteringrepp vanligen utförd från ljumskens stora kärl. Även största delen av fallen med öppen ductus arteriosus åtgärdas som kateteringrepp. En stor del av hjärtmissbildningarna är dock komplicerade och innefattar större eller flera avvikande anatomiska strukturer och områden, som vid Fallots tetralogi eller atrioventrikulär septaldefekt, vilket i praktiken kräver operativ behandling. Ett fåtal utförs som hybridingrepp med både kateter och kirurgi vid samma session. En del missbildningar, såsom en kritisk aortaklaffstenos, kan efter födseln åtgärdas med kateteringrepp i väntan på det kirurgiska ingreppet i en ålder och med en kroppsstorlek när det operativa resultatet blir bättre. I vissa fall kan missbildningen inte helt åtgärdas (residualdefekt) och förträngningar kan uppstå i kärl på grund av ärrbildning (t.ex. rekoarktation efter operativ behandling av aortakoarktation) eller via kompression från andra strukturer. Vid dessa utvidgas det trånga området ofta primärt med ett kateteringrepp (ballongvidgning) och i vissa fall med applicering av intravaskulära stödnät (stent).

Nuförtiden är endast enstaka fall så komplicerade att ingen aktiv operativ behandling finns. Vid en del svårare och komplicerade fall (såsom enkammarhjärta) kan normal blodcirkulation inte återställas men patienten kan erbjudas ett så kallat palliativt ingrepp som ger förlängd livslängd. I vissa specifika fall kan blodcirkulationen för en tid upprätthållas med en hjärt-lungmaskin (ECMO) eller med en mekanisk hjärtpump (VAD). Dessa används främst vid svåra infektioner och före eller efter komplicerade hjärtoperationer där en återhämtning förväntas inom en rimlig tid. De mekaniska behandlingarna är förknippade med allvarliga komplikationer som ökar med tiden. Behandlingen kan även användas i samband med svåra hjärtmuskelsjukdomar som en brygga till hjärttransplantation när prognosen och livskvaliteten med ett transplanterat hjärta förväntas vara goda. Transplantationer utförs i Finland från spädbarnsåldern. I ung ålder kan transplantation från donator med icke-kompatibel blodgrupp genomföras, vilket har ökat möjligheten att hitta organ för de minsta patienterna. Internationellt samarbete har även förbättrat tillgängligheten till organ. En ECMO-ambulans har nyligen inrättats på Barnkliniken för transport av akuta fall i södra Finland. Transporter från norra Finland sköts av Karolinska Universitetssjukhusets ECMO Centrum i Stockholm med flyg. Poliklinisk

behandling med hjärtpumpar som används inom vuxenkardiologin har för närvarande inte använts på barn i Finland.

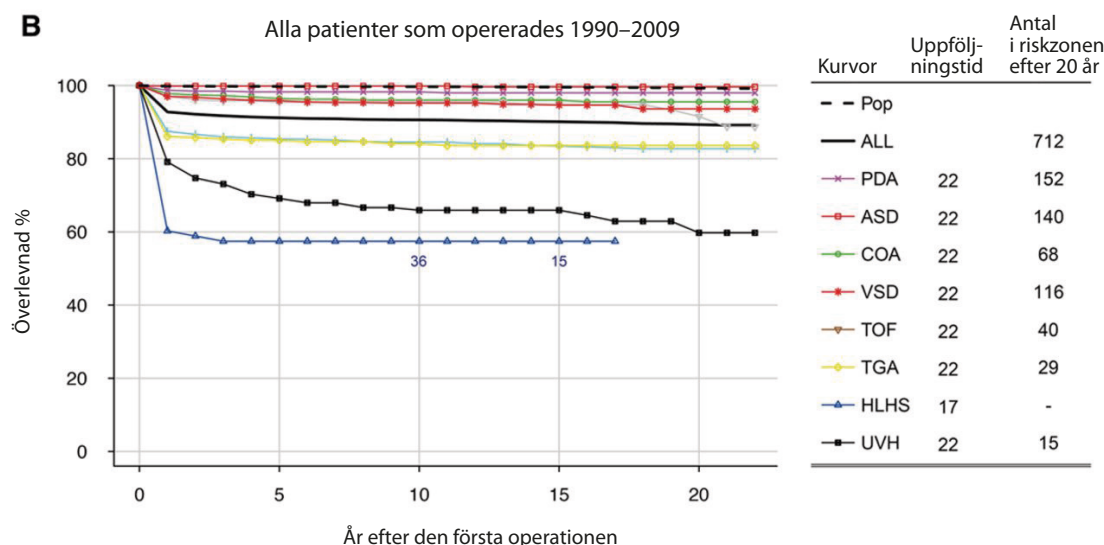
Prognos

En stor del av hjärtfelen har, om de lämnas obehandlade, dålig prognos. Prognosen vid majoriteten av behandlade och lindrigare missbildningar (t.ex. pulmonalstenoser, förmaksseptumdefekter och kammarseptumdefekter) skiljer sig inte från den övriga populationen.

Största delen av ingreppen utförs redan i spädbarnsåldern och upp till en tredjedel behöver åtgärdas på nytt i ett senare skede. Under de två senaste årtiondena har den operativa dödligheten sjunkit till 1–2 procent. Svårare komplikationer såsom tromboembolier, infektioner, totalblock och andra iatrogena skador utgör cirka 5 procent, varav en del kan ge permanenta problem. Dödlighet och komplikationer förekommer främst vid komplicerade fall. Överlag återhämtar sig barn fort efter operation. Vid enklare hjärtfel är riskerna mycket låga och barnet kan skrivas ut redan från den fjärde till den sjätte postoperativa dagen. Efter kateteringrepp kan patienten oftast skickas hem samma kväll eller senast följande morgon.

Vi har ett omfattande register över hjärtoperationer utförda på barn i Finland sedan 1953 (16). Registerdata visar att behandlingsresultaten blivit betydligt bättre under årtiondenas lopp (17) (Figur 4). Långtidsprognosen vid lindrigare missbildningar skiljer sig inte från den övriga populationen och är främst relaterad till icke-kardiovaskulära sjukdomar och problem. I de mest komplexa fallen (t.ex. enkammarhjärta) har vi de senaste 10–15 åren nått en transplantationsfri överlevnad på ca 70–80 procent. Utvecklingen verkar här ha planat ut medan fokus har lagts på att upprätthålla god livskvalitet genom att förebygga komplikationer.

Den enorma utvecklingen i behandlingen med en avsevärt förbättrad prognos som följd har lett till att de flesta barn med medfött hjärtfel i dag når vuxen ålder, en del med ett transplanterat hjärta. Beräkningar har gjorts som visar att antalet vuxna med medfött hjärtfel redan överskrider antalet barn med medfött hjärtfel i populationen (5). Ökningen av antalet vuxna med medfött hjärtfel kommer att stabiliseras först under kommande årtionden (18). Även om en del mindre komplicerade fel inte behöver långtidsuppföljning finns det flera patientgrupper där försnabbat kardiovaskulärt



Figur 4. Kaplan–Meier-kurva över långtidsprognos vid medfött hjärtfel i Finland. Förkortningar: Pop, frisk population i Finland, PDA, öppen ductus arteriosus, ASD, förmaksseptumdefekt, COA, aortakoarktation, VSD, kammarseptumdefekt, TOF, Fallots tetralogi, TGA, transposition, HLHS, hypoplastiskt vänsterkammersyndrom, UVH, enkammarhjärta. Kurvan visar överlevnadstiden efter den första hjärtoperationen hos alla patienter som opererades 1990–2009. Källa: ref 17.

åldrande, ökad prevalens av rytmstörningar, hjärtsvikt och andra hälsoproblem av olika orsaker är relativt vanligt från 40–50 års ålder (19). Dessa inkluderar exempelvis patienter med Fallots tetralogi och transposition (opererade med förmaksswitch-metoden). Uppföljningen av medfödda hjärtfel i vuxenåldern har med tiden blivit en egen subspecialitet inom vuxenkardiologin (GUCH, Grown-Up with Congenital Heart disease) och särskilda mottagningar har inrättats.

Utvecklingen av vården under det senaste decenniet och i framtiden

Framstegen under de senaste 10–15 åren är främst förknippade med digitalisering och miniatyrisering av teknisk utrustning såsom pacemakrar, hjärtpumpar, annan vårdapparatur och olika nätbaserade uppföljningssystem (20). Innovativa non-invasiva tredimensionella avbildningsmetoder för bedömning av hjärtfelets avvikande anatomiska struktur och funktion har förbättrat diagnostiken avsevärt och utvecklingen inom detta område antas fortsätta. Med högresolutionsultraljud kan tidiga förändringar i kärlväggens intima undersökas non-invasivt, vilket förhoppningsvis kommer att ge nya insikter om tidigt vaskulärt åldrande och erbjuda möjligheter för uppföljning och upprätthållande av optimal kardiovaskulär hälsa. Vi har gått från 1980-

och 1990-talets pionjärsfas, som utmärktes av innovationer inom kateter och operativa ingrepp med kraftigt minskad dödlighet i svåra hjärtfel som följd, till vår nuvarande era av centralisering och optimering av vården, registerstudier och stordataanalyser (big data), ökad transparens och en mera holistisk syn på patienternas och familjernas behov.

Att barn med de svåraste och mest komplexa hjärtfelen överlever är oundvikligen förknippat med signifikant sjuklighet och belastning för familjerna. Vi har ett ökande antal av patienter som tack vare ett palliativt ingrepp i spädbarns-åldern nått tonåren och ung vuxen ålder. Deras blodcirkulation har gradvis försämrats, vilket påverkar lever-, tarm-, njur- och lungfunktionen. De behöver multidisciplinära vårdinsatser och i vissa fall hjärttransplantation. Vård och uppföljning kommer i framtiden allt mer att kunna genomföras inom öppenvården och delvis i patientens hem, i synnerhet i det palliativa slutskedet. I framtiden kommer vi att ha fortsatt fokus på förebyggande av komplikationer, psykosocial och neurokognitiv uppföljning och rehabilitering, prevention och behandling av extrakardiella problem (t.ex. munhälsa, gastroenterologiska problem och lungproblem) som ibland förekommer i samband med komplexa hjärtfel och ökar med åldern. Å andra sidan kommer den hälsoekonomiska bedömningen och omorganiseringen sannolikt att leda till bortgallring av medicinskt obefogad vård och

behandling och fokusering på förenklade och individualiserade behandlingsmetoder som baserar sig på evidens (21). Utvecklingen inom gendiagnostiken kommer sannolikt att belysa orsakerna till hjärtfelens uppkomst och förhoppningsvis även på sikt ge möjligheter till noggrannare och etiologibaserad klassificering, tillförlitligare information om sjukdomens prognos, möjlighet till noggrannare prenataldiagnostik och information om mekanismer som på sikt kunde möjliggöra utveckling av både prevention och bättre behandlingsmetoder (9). Inom hjärtkirurgin undersöks nya regenerativa material för klaffar och annat material med hopp om bättre varaktighet och förlängda intervall mellan operationerna. Mekaniska hjärtpumpar kommer att vidareutvecklas för pediatrikt bruk. De utlovade förhoppningarna inom stamcellsforskningen har i viss mån varit en besvikelse. Utvecklingen av nya och mera effektiva pulmonalhypertensions- och anti-koagulationsmediciner kommer sannolikt att fortsätta. Att kartlägga problem och utveckla förebyggande behandlingsmetoder i den växande och åldrande GUCH-populationen kommer även att vara viktigt. Framstegen inom kateterinterventioner, elektrofysiologiska interventioner och fosterinterventioner kommer att fortgå, även om utvecklingstakten inom dessa områden onekligen avtagit under det senaste decenniet.

Taisto Sarkola
taisto.sarkola@helsinki.fi

Inga bindningar.
Skribenten tackar professor Eero Jokinen för kommentarer till artikeln.

Referenser

- Landtman B. Congenital heart disease in children; a clinical study with special reference to prognosis. *Ann Med Intern Fenn.* 1947;36:542–560.
- Landtman B. Pediatrik kardiologi i Finland. *Finska Läkaresällskapets Handlingar.* 1957;105–110.
- Jorgensen M, McPherson E, Zaleski C, Shivaram P et al. Stillbirth: the heart of the matter. *Am J Med. Genet A.* 2014;164A:691–699.

- EUROCAT European surveillance of congenital anomalies, statistics 2012–2016. Data found at <http://www.eurocat-network.eu/access/prevalencedata/prevalencetables>, accessed 18.9.2018.
- Marelli AJ, Ionescu-Ittu R, Mackie AS, Guo L et al. Lifetime prevalence of congenital heart disease in the general population from 2000 to 2010. *Circulation.* 2014;130:749–756.
- Liu S, Joseph KS, Luo W et al. Effect of Folic Acid Food Fortification in Canada on Congenital Heart Disease Subtypes. *Circulation* 2016;134:647–655.
- Jenkins KJ, Correa A, Feinstein JA, Botto L et al. Webb CL; American Heart Association Council on Cardiovascular Disease in the Young. Noninherited risk factors and congenital cardiovascular defects: current knowledge: a scientific statement from the American Heart Association Council on Cardiovascular Disease in the Young; endorsed by the American Academy of Pediatrics. *Circulation.* 2007;115:2995–14.
- Best KE, Rankin J. Increased risk of congenital heart disease in twins in the North of England between 1998 and 2010. *Heart.* 2015;101:1807–12.
- Pierpont M, Brueckner M, Chung W, Garg V et al. Genetic basis for congenital heart disease: Revisited. *Circulation.* 2018;138:e655–e711.
- Ojala T, Ritvanen A, Pitkanen O. Synnynnäisten sydänvikojen raskauden aikainen seulonta ja diagnostiikka. *Duodecim.* 2013;129:2367–74.
- Kovacevic A, Ohman A, Tulzer G, Herberg U et al. Fetal Working Group of the AEP. Fetal hemodynamic response to aortic valvuloplasty and postnatal outcome: a European multicenter study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2018;52:221–229.
- Cocani F, Olley PM. The response of the ductus arteriosus to prostaglandins. *Can J Physiol Pharmacol.* 1973;51:220–225.
- Holst KA, Said SM, Nelson TJ, Cannon BC et al. Current Interventional and Surgical Management of Congenital Heart Disease: Specific Focus on Valvular Disease and Cardiac Arrhythmias. *Circ Res.* 2017;120:1027–44.
- Nishimura RA, Otto CM, Bonow RO, Carabello BA et al. ACC/AHA Task Force Members. 2014 AHA/ACC Guideline for the Management of Patients With Valvular Heart Disease: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines. *Circulation.* 2014;129:e521–643.
- Stout KK, Daniels CJ, Aboulhosn JA, Bozkurt B et al. 2018 AHA/ACC Guideline for the Management of Adults With Congenital Heart Disease: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelines. *J Am Coll Cardiol.* 2018;S0735-1097(18)36846–3.
- Nieminen HP, Jokinen EV, Sairanen HI. Late results of pediatric cardiac surgery in Finland: a population-based study with 96% follow-up. *Circulation.* 2001;104:570–575.
- Raissadati A, Nieminen H, Jokinen E, Sairanen H. Progress in late results among pediatric cardiac surgery patients: a population-based 6-decade study with 98 % follow-up. *Circulation.* 2015;131:347–353.
- Benziger CP, Stout K, Zaragoza-Macias E, Bertozzi-Villa A et al. Projected growth of the adult congenital heart disease population in the United States to 2050: an integrative systems modeling approach. *Popul Health Metr.* 2015;13:29.
- Raissadati A, Nieminen H, Haukka J, Sairanen H et al. Late Causes of Death After Pediatric Cardiac Surgery: A 60-Year Population-Based Study. *J Am Coll Cardiol.* 2016;68:487–498.
- Triedman JK, Newburger JW. Trends in Congenital Heart Disease: The Next Decade. *Circulation.* 2016;133:2716–33.
- Califf RM. Future of Personalized Cardiovascular Medicine. *J Am Coll Cardiol.* 2018;72:25.

Summary

Modern treatment and prognosis of congenital heart defects

The causes of congenital heart defects are still largely unknown and there are no established methods for prevention. The diagnosis can be made prenatally but is commonly confirmed in the neonatal period. Treatment is focused on restoring and optimizing the circulation through carefully planned surgical and catheter interventions often performed in infancy. Most patients survive to adulthood. Long-term prognosis is excellent in the setting of mild malformations, but cases that are more complex are associated with significant morbidity that increases with age. During the past decade innovations in technology has improved the diagnostics, treatment and follow-up of these patients.